



## El Síndrome de Marfan

### ¿Qué es el síndrome de Marfan?

El síndrome de Marfan es una condición hereditaria que afecta el tejido conectivo. El propósito principal del tejido conectivo es mantener los diferentes tejidos del cuerpo unidos para su crecimiento y desarrollo. En el síndrome de Marfan el tejido conectivo está defectuoso y no funciona adecuadamente. Debido a que el tejido conectivo se encuentra en todo el cuerpo, el síndrome de Marfan puede afectar muchos órganos y sistemas, incluyendo: el esqueleto, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos, el sistema nervioso, la piel, y los pulmones.

El síndrome de Marfan afecta tanto a hombres como a mujeres y niños; además, se ha encontrado en personas de todas las razas y orígenes étnicos. Se estima que alrededor de una de cada 5,000 personas padece de este síndrome en los Estados Unidos.

### ¿Cuáles son las características del síndrome de Marfan?

El síndrome de Marfan afecta a diferentes personas de varias maneras. Algunas personas sólo tienen síntomas leves, mientras otras se encuentran severamente afectadas. En la mayoría de los casos, los síntomas progresan a medida que la persona envejece. Los órganos y sistemas del cuerpo que se ven afectados más comúnmente por el síndrome de Marfan son:

- **Esqueleto**—Las personas con el síndrome de Marfan típicamente son muy altas, delgadas, y tienen las articulaciones o coyunturas muy laxas o demasiado flexibles. Como el síndrome de Marfan afecta los huesos largos del esqueleto, es posible que los brazos, las piernas, los dedos de las manos y de los pies sean más largos con relación al resto del cuerpo. A menudo, una persona con el síndrome de Marfan tiene la cara alargada y estrecha, y el paladar puede estar arqueado de manera que los dientes se juntan unos con otros y quedan apiñados. Otras anomalías del esqueleto se presentan en el esternón (el hueso en el que se unen las costillas en el centro del pecho), el cual puede estar abultado, ya sea convexo (hacia

Instituto Nacional de  
Artritis y Enfermedades  
Musculoesqueléticas y de la Piel

NIAMS/Institutos Nacionales  
de la Salud  
1 AMS Circle  
Bethesda, MD 20892-3675

Teléfono: 301-495-4484;  
1-877-22NIAMS (libre de costo)  
TTY: 301-565-2966  
Fax: 301-718-6366  
Correo Electrónico:  
NIAMSInfo@mail.nih.gov  
Página Electrónica:  
www.niams.nih.gov

Servicio de Salud Pública  
Departamento de Salud y Servicios  
Humanos de los EE.UU.



fuera) o cóncavo (hacia adentro). Otras características del síndrome de Marfan incluyen una curvatura en la columna vertebral (escoliosis) así como tener el pie plano.

- **Ojos**—Más de la mitad de las personas con síndrome de Marfan experimentan dislocación de uno o ambos cristalinios del ojo. El cristalino puede estar más arriba o más abajo de lo normal, o desviado hacia un lado. La dislocación puede ser mínima, o muy pronunciada y obvia. El desprendimiento de la retina es una complicación seria que puede ocurrir como consecuencia de este síndrome. Muchas personas con el síndrome de Marfan padecen de miopía, y algunas pueden desarrollar glaucoma (alta presión en el ojo) y cataratas (el cristalino del ojo se vuelve opaco, o sea que pierde su claridad y afecta la visión).
- **Corazón y vasos sanguíneos (sistema cardiovascular)**— La mayoría de las personas con el síndrome de Marfan tienen anomalías en el corazón y los vasos sanguíneos. Las paredes de la aorta (la arteria más grande que lleva la sangre desde el corazón hasta el resto del cuerpo) pueden debilitarse y estirarse debido a deficiencias en el tejido conectivo, un proceso que se llama dilatación aórtica. La dilatación aórtica aumenta el riesgo de que la aorta se desgarre (disección aórtica) o se rompa, causando serios problemas al corazón y en ciertas ocasiones una muerte repentina. A veces, defectos en las válvulas del corazón también pueden causar problemas. En algunos casos la válvula puede tener un escape, lo que crea un “murmullo” o soplo, que el médico puede escuchar usando un estetoscopio. Los escapes pequeños pueden que no ocasionen ningún síntoma, pero los grandes pueden causar falta de respiración, fatiga, y palpitaciones (un ritmo cardíaco rápido o irregular).
- **Sistema nervioso**—El cerebro y la médula espinal están rodeados de líquidos contenidos en una membrana llamada la dura, que está compuesta de tejido conectivo. A medida que las personas con Marfan envejecen, la membrana dura se debilita y se estira pudiendo presionar las vértebras en la parte baja de la columna vertebral así como desgastar los huesos alrededor de la médula espinal. Esta dilatación de la dura puede causar desde molestias leves hasta dolor en el estómago o abdomen y dolor, adormecimiento, o debilitamiento de las piernas.
- **Piel**—Muchas personas con el síndrome de Marfan desarrollan marcas o estrías en la piel, las cuales ocurren sin que haya cambios de peso. Estas marcas pueden ocurrir a cualquier edad

y no representan un riesgo para la salud. Sin embargo, las personas con el síndrome de Marfan tienen un riesgo mayor de desarrollar una hernia abdominal o inguinal. En ocasiones, estas hernias pueden contener parte de los intestinos.

- **Pulmones**—Aún cuando las anomalías en el tejido conectivo hacen que los pequeños sacos de aire en los pulmones pierdan elasticidad, las personas con el síndrome de Marfan generalmente no experimentan problemas significativos con sus pulmones. Sin embargo, si estos pequeños sacos de aire se estiran o se hinchan, el riesgo de un colapso de los pulmones aumenta. En raras ocasiones, las personas con el síndrome de Marfan pueden tener trastornos de la respiración tales como ronquidos o apnea del sueño (este trastorno se caracteriza por períodos cortos de tiempo en los que se para de respirar).

### ¿Cuáles son las causas del síndrome de Marfan?

El síndrome de Marfan es causado por un defecto (mutación) en el gen que determina la estructura de la fibrilla, una proteína que es parte importante del tejido conectivo. Se nace con el síndrome de Marfan, aunque puede ser que no se le diagnostique hasta más tarde. Aún cuando todas las personas con el síndrome de Marfan tienen un defecto en el mismo gen, la mutación es diferente en cada familia; no todas las personas experimentan las mismas manifestaciones clínicas o con la misma severidad. Esto se conoce como expresión variable, lo que implica que el gen defectuoso se manifiesta de manera diferente en las personas afectadas. Los científicos aún no logran entender por qué ocurre esta expresión variable en las personas con Marfan.

El gen defectuoso puede ser heredado: los hijos de una persona que tiene el síndrome de Marfan tienen un 50 por ciento de probabilidad de heredar la enfermedad. En ocasiones, se produce un nuevo gen defectuoso durante la formación del espermatozoide u óvulo (mutación), pero dos padres que no están afectados tienen una probabilidad de uno en 10,000 de tener un niño con el síndrome de Marfan. Se estima que el 25 por ciento de los casos de Marfan se deben a una mutación espontánea al momento de la concepción.

### ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Marfan?

No existe una prueba de laboratorio específica, como una prueba de sangre o una biopsia de la piel, para diagnosticar el síndrome de Marfan. Los médicos o genetistas (médicos con conocimiento especializado en enfermedades hereditarias) se basan en observaciones hechas al examinar al paciente y el historial médico completo, incluyendo:

- Información acerca de cualquier miembro de la familia de quien se sospeche haya tenido el síndrome, o haya tenido una muerte a temprana edad de causa inexplicada o relacionada a un problema cardíaco.
- Un examen físico detallado, incluyendo una evaluación de las proporciones del esqueleto para comparar el tamaño de los brazos y piernas en relación con el tronco del cuerpo.
- Un examen de los ojos incluyendo una evaluación utilizando una lámpara de hendidura.
- Pruebas cardíacas tales como un ecocardiograma (una prueba que utiliza ondas de ultrasonido para examinar el corazón y la aorta).

Los médicos pueden diagnosticar el síndrome de Marfan si el paciente tiene un historial familiar de la enfermedad y, además, si existen problemas específicos con al menos dos de los órganos o sistemas del cuerpo de los que se conoce que son susceptibles a esta enfermedad. Para diagnosticar a un paciente que no tiene un historial familiar previo de la enfermedad, al menos tres órganos o sistemas del cuerpo deben estar afectados. Aún así, dos de los sistemas tienen que demostrar manifestaciones clínicas características de este síndrome.

En algunos casos, una prueba genética puede ser útil, pero estos análisis consumen mucho tiempo y puede que no provean ninguna información adicional. Los familiares de una persona diagnosticada con el síndrome de Marfan no deben pensar que no están afectados porque no haya conocimiento de que la enfermedad haya existido en generaciones previas. Luego que se hace el diagnóstico clínico en un miembro de la familia, se pueden hacer estudios genéticos para determinar si otros miembros de la familia están afectados por la enfermedad.

### **¿Cuáles son los médicos que atienden a pacientes del síndrome de Marfan?**

Debido a que muchos órganos y sistemas del cuerpo pueden verse afectados, una persona con el síndrome de Marfan puede ser atendida por diferentes médicos. Un médico generalista o un pediatra pueden supervisar el cuidado básico de la salud y referir al paciente cuando sea necesario a especialistas tales como un cardiólogo (un médico que se especializa en desórdenes del corazón), un ortopedista o un reumatólogo (médicos que se especializan en los huesos y articulaciones), o un oftalmólogo (un médico que se especializa en enfermedades de los ojos). Algunas personas con el síndrome de Marfan también pueden ser atendidas por un genetista (un médico que se especializa en enfermedades hereditarias).

## ¿Cuáles son las opciones de tratamiento que están disponibles?

El síndrome de Marfan no tiene cura. Una posibilidad para lograrla es que los científicos identifiquen y alteren, antes del nacimiento, el gen específico que es responsable de este síndrome. Aún cuando no existe cura, hay tratamientos que pueden minimizar y, en algunos casos, prevenir complicaciones. Los especialistas desarrollarán un programa de tratamiento individualizado; el tratamiento dependerá de los órganos o sistemas que se encuentren afectados.

- **Esqueleto**—Se recomiendan evaluaciones anuales para detectar cambios en la columna vertebral o el esternón. Esto es particularmente importante durante las etapas de rápido crecimiento, como lo es la adolescencia. Una deformidad seria no sólo causa desfiguración sino que puede afectar el funcionamiento adecuado del corazón y los pulmones. En algunos casos puede recomendarse el uso de bragueros (corsets o fajas) u otros aparatos ortopédicos de soporte, y en otros casos se puede recomendar cirugía para limitar el daño y desfiguración.
- **Ojos**—Se recomiendan exámenes de la vista desde edad temprana y con regularidad para corregir cualquier cambio en la visión que esté asociado con el síndrome de Marfan. En la mayoría de los casos, el problema se puede corregir con anteojos o lentes de contacto. No obstante, en algunos casos puede ser necesaria una cirugía.
- **Corazón y vasos sanguíneos**—Se recomiendan visitas regulares al médico, quien puede ordenar ecocardiogramas para determinar el tamaño de la aorta y la función cardíaca. Mientras más temprano se identifique y se le dé tratamiento a un problema potencial, menor es el riesgo de que se presenten complicaciones severas que amenacen la vida del paciente. Se sugiere que las personas que tienen problemas cardíacos lleven un brazalete de alerta médica en que se indica su condición; a la vez, un paciente con Marfan debe saber que debe acudir a la sala de emergencias si siente dolor de pecho, de espalda, o en el abdomen o estómago. Se pueden tratar algunos problemas de las válvulas del corazón con medicamentos como los betabloqueantes, que pueden ayudar a reducir la tensión en la aorta. En otros casos se puede requerir de cirugía para reemplazar una válvula o reparar la aorta. La cirugía debe hacerse antes de que la aorta alcance un tamaño tal que la ponga en alto riesgo de desgarrarse o romperse.

Luego de una cirugía cardíaca, se debe tener mucho cuidado para prevenir una endocarditis (inflamación del tejido interno que recubre las cámaras y válvulas del corazón). Los dentistas deben de estar informados de la condición cardíaca para evitar riesgos innecesarios; usualmente, se recomienda que estos pacientes tomen medicamentos antibióticos antes de cualquier tratamiento dental.

- **Sistema nervioso**—Si se desarrolla dilatación de la membrana dura, existen medicamentos que pueden ayudar a minimizar el dolor asociado con esta condición.
- **Pulmones**—Es muy importante que las personas con el síndrome de Marfan no fumen. Fumar aumenta potencialmente el riesgo de sufrir daño a los pulmones. Cualquier problema al respirar mientras se está durmiendo debe ser evaluado por un médico.

Un embarazo trae consigo preocupaciones específicas debido a las demandas a que se somete el cuerpo, particularmente el corazón. Una paciente con Marfan puede tener un embarazo sólo bajo condiciones especificadas por un médico obstetra y otros especialistas familiarizados con el síndrome. Todo embarazo en una paciente con Marfan debe considerarse como uno de alto riesgo.

El paciente con Marfan debe mantener una dieta balanceada y un estilo de vida saludable; sin embargo, ninguna vitamina o suplemento dietético ha demostrado ser efectivo para reducir, curar, o prevenir el síndrome de Marfan.

### ¿Cuáles son algunos de los efectos emocionales y psicológicos del síndrome de Marfan?

Ser diagnosticado con un trastorno genético y aprender a vivir con él puede causar estrés social, emocional, y financiero. En ocasiones esto requiere que se reajusten las expectativas y los estilos de vida. Una persona a quien se le diagnostica el síndrome de Marfan siendo un adulto puede sentir coraje o miedo. Por una parte, puede sentirse preocupado de que vaya a transmitir esta enfermedad a futuras generaciones. Por otra parte, puede preocuparse debido a las implicaciones físicas, emocionales, y financieras que este diagnóstico conlleva.

Los padres y hermanos de un niño que ha sido diagnosticado con el síndrome de Marfan pueden sentir tristeza, coraje, o culpabilidad. Es importante que los padres sepan que nada de lo que ellos hayan hecho provocó la mutación del gen de la fibrilla. Los padres pueden sentirse preocupados por las implicaciones genéticas que este diagnóstico

representa para sus otros hijos, o pueden tener preguntas sobre el riesgo de tener otro hijo con Marfan. A algunos niños con el síndrome de Marfan se les recomienda que limiten sus actividades físicas. Esto puede requerir un ajuste en el estilo de vida del niño lo cual puede ser difícil de entender o aceptar.

Tanto para niños como para adultos, tener acceso a la atención médica apropiada, la información precisa, y al apoyo social son fundamentales para vivir con la enfermedad. También, consultar a un genetista puede ayudar a comprender la enfermedad y el impacto potencial de la misma sobre las generaciones futuras.

### **¿Qué puede esperar una persona con el síndrome de Marfan?**

Aún cuando el síndrome de Marfan es una condición para toda la vida, las expectativas para quienes lo padecen han mejorado mucho en los últimos años. Un diagnóstico a tiempo y los avances en la tecnología médica han contribuido a aumentar la expectativa de vida. También, han ayudado a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas con el síndrome de Marfan. La detección temprana de algunas manifestaciones como la dilatación de la aorta permite la intervención médica para prevenir o retrasar las complicaciones de la misma. Los adelantos en las investigaciones añaden esperanza para el futuro. Una persona con el síndrome de Marfan que tiene un diagnóstico a tiempo y que recibe una atención médica adecuada puede tener una expectativa de vida similar a la de cualquier otra persona.

### **¿Qué investigaciones se están haciendo para ayudar a las personas con el síndrome de Marfan?**

Los científicos están trabajando en investigaciones sobre el síndrome de Marfan desde diferentes perspectivas. Uno de los aspectos que se está investigando es qué sucede una vez que ocurre el defecto genético o mutación. ¿Cómo esto puede cambiar la manera en que se desarrolla el tejido conectivo y su funcionamiento dentro del cuerpo? ¿Por qué las personas afectadas con el síndrome de Marfan presentan manifestaciones clínicas diferentes? Los científicos están buscando respuestas a éstas y otras preguntas al estudiar tanto los genes como grupos familiares grandes afectados por la enfermedad. Recientemente, se han desarrollado modelos animales (en ratones) que tienen la mutación en el gen de la fibrilla, lo cual puede ayudar a los científicos a entender mejor esta enfermedad. Los estudios con animales son el paso previo para desarrollar una terapia genética.

Otros científicos están estudiando diferentes maneras de tratar algunas de las complicaciones que surgen a raíz del síndrome de Marfan. Se están

llevando a cabo estudios clínicos para evaluar la eficacia del uso de ciertos medicamentos para prevenir o reducir problemas con la aorta. Además, los investigadores trabajan para desarrollar nuevos procedimientos quirúrgicos para ayudar a mejorar la función cardíaca en las personas afectadas con el síndrome de Marfan.

### **¿Dónde puede encontrar más información sobre el síndrome de Marfan?**

Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel (NIAMS, por sus siglas en inglés)

Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés)

1 AMS Circle

Bethesda, MD 20892-3675

Teléfono: 301-495-4484 ó

877-22-NIAMS (226-4267) (libre de costo)

TTY: 301-565-2966

Fax: 301-718-6366

E-mail: [NIAMSInfo@mail.nih.gov](mailto:NIAMSInfo@mail.nih.gov)

[www.niams.nih.gov](http://www.niams.nih.gov)

El NIAMS provee información sobre varias formas de artritis y enfermedades reumáticas y de los huesos, músculos, articulaciones o coyunturas, y enfermedades de la piel. Distribuye materiales educativos para pacientes y profesionales y refiere a las personas hacia otras fuentes de información. Para información adicional y actualizada puede visitar la página electrónica del NIAMS en Internet.

Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (NHGRI, por sus siglas en inglés)

Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés)

900 Rockville Pike

Bethesda, MD 20892

Teléfono: 800-411-1222 (libre de costo)

(para información sobre cómo participar en un estudio clínico)

E-mail: [prpl@mail.cc.nih.gov](mailto:prpl@mail.cc.nih.gov)

[www.genome.gov](http://www.genome.gov)

El NHGRI realiza estudios en hombres y mujeres que tienen el síndrome de Marfan para identificar genes responsables de la enfermedad y cuáles genes causan problemas médicos. Además, está llevando a cabo pruebas clínicas que se espera conduzcan a la detección temprana del síndrome de Marfan y al establecimiento de un diagnóstico certero.

Fundación Nacional de Marfan (National Marfan Foundation)  
22 Manhasset Avenue  
Port Washington, NY 11050  
Teléfono: 800-8-MARFAN (862-7326)  
Fax: 516-883-8040  
E-mail: [staff@marfan.org](mailto:staff@marfan.org)  
[www.marfan.org](http://www.marfan.org)

La Fundación Nacional de Marfan ayuda a las personas con el síndrome de Marfan y otros trastornos del tejido conectivo que se asemejan al Marfan. Provee información y materiales sobre este síndrome y cómo buscar atención médica adecuada. Apoya la investigación científica y promueve el entendimiento del público sobre el síndrome de Marfan. Además, la organización puede proveer los nombres de médicos que diagnostican y dan tratamiento a pacientes con Marfan.

Asociación Americana del Corazón (American Heart Association)  
7277 Greenville Avenue  
Dallas, TX 75231  
Teléfono: 800-AHA-USA1 (242-8721)  
E-mail: [inquiries@heart.org](mailto:inquiries@heart.org)  
[www.americanheart.org](http://www.americanheart.org)

La Asociación Americana del Corazón tiene en su página electrónica una hoja informativa en la que se describen las complicaciones en los vasos sanguíneos y las válvulas del corazón asociadas al síndrome de Marfan. Además, es una fuente de información para educar a los médicos y otros profesionales de la salud sobre las precauciones que tienen que tomar al dar tratamiento a pacientes con problemas del corazón relacionados con el síndrome de Marfan.

### **Agradecimientos**

El NIAMS agradece la colaboración de las siguientes personas en la preparación y revisión de esta publicación: Graciela S. Alarcón, M.D., M.P.H., Universidad de Alabama en Birmingham, Alabama; Harry C. Dietz, M.D., Escuela de Medicina de la Universidad de Johns Hopkins en Baltimore, Maryland; Carolyn Levering y Eileen Masciale, Fundación Nacional de Marfan, Port Washington, Nueva York; Priscilla Ciccariello, Directora Emérita de la Fundación Nacional de Marfan, Port Washington, Nueva York; Myrthala Moreno-Smith, Ph.D., Escuela de Medicina de la Universidad de Texas en Houston; Tamara Y. Oyola, M.P.H., Nueva York, Nueva York; Francisco Ramírez, M.D., Hospital de Cirugía Especializada, Nueva York, Nueva York; Joel Rosenbloom, M.D., Ph.D., Universidad de Pennsylvania, Philadelphia; y Bernadette Tyree, Ph.D., del NIAMS, NIH.

La misión del Instituto Nacional de Artritis y Enfermedades Musculoesqueléticas y de la Piel (NIAMS, por sus siglas en inglés), el cual forma parte de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés), es apoyar la investigación sobre las causas, tratamientos, y prevención de la artritis y las enfermedades de los músculos, los huesos, y la piel; el adiestramiento de investigadores en ciencias básicas y clínicas para que lleven a cabo estas investigaciones; y la diseminación de información sobre el progreso de las investigaciones en estas enfermedades. El Centro Coordinador Nacional de Información es un servicio público patrocinado por el NIAMS que provee información sobre salud y fuentes de información. Para más información puede visitar la página electrónica de NIAMS en Internet [www.niams.nih.gov](http://www.niams.nih.gov).